

verificatisi nella Carolina del Nord (U.S.A.) durante il periodo 1940-1948, gli AA. ricavano un materiale non selezionato composto di 45 coppie gemellari (14 MZ, 31 DZ) e di un gruppo di trigemini. L'analisi viene rivolta all'ambiente, alla famiglia, alla diagnosi di zigotismo, alle caratteristiche cliniche, ed in base a questo studio accurato gli AA. ritengono possibile l'esistenza di un fattore genetico che controlli la recettività umana nei confronti delle diverse forme poliomielitiche. Circa il meccanismo, gli AA. pensano trattarsi di un gene recessivo che possiede una penetranza del 35% circa. L'essere gemelli non è qualità che aumenti nè diminuisca la recettività. In conclusione gli AA., ammettendo l'esistenza di una componente genotipica e di una componente ambientale, auspicano studi ulteriori.

JAN MOHR. *Vitiligo in a pair of monozygotic twins*. Acta Genet. et Stat. Med. 2, 3. 1951.

L'Autore danese presenta in questo articolo un caso di gemelli MZ maschi di anni 21 i quali presentano ambedue vitiligo, benchè l'uno con estensione minore. L'Autore ha reperito questa coppia per caso, fra altre 20 coppie che gli servivano per lo studio dell'iride. Poichè tali gemelli risultano MZ e la localizzazione della vitiligo è quasi simile, l'Autore ne deduce che in questa sindrome discromica devono giocare un ruolo importante i fattori ereditari. Siccome della bibliografia precedente viene ricordato soltanto un caso di Schachter, ci permettiamo di aggiungere che anche Schiller nel 1936 e Luchsinger e Hanhart nel 1949 hanno segnalato altri casi di vitiligo concordante in MZ i quali probabilmente sono sfuggiti all'A. perchè facenti parte di lavori che non avevano l'oggetto esplicito di studiare la vitiligo.

W. DÖLLE. *Eine weitere Ergänzung des Weilschen Diabetes - insipidus Stammbaumes*. Ztschr. menschl. Vererb. u. Konstitutionslehre. 30, 3. 1951.

L'A. presenta l'albero genealogico di una famiglia già seguita, prima di lui, da Weil, Just e Camerer, nella quale, durante 7 generazioni successive, i membri sono affetti da diabete insipido.

WILLIAM G. LENNOX. *The heredity of epilepsy as told by relatives and twins*. J.A.M.A. 146, pp. 529-536, giugno 1951.

Con questo importante studio sull'eredità dell'epilessia l'A. prende in considerazione il problema se sia consigliabile, o meno, il matrimonio degli epilettici. Dopo aver riassunto le opinioni del passato e discusso il metodo di

studio, egli presenta il suo materiale che consiste nell'anamnesi familiare di 4.231 ammalati la quale si estende a 20.000 individui. Questo materiale abbraccia anche 122 coppie gemellari di cui 69 MZ e 53 DZ comprese fra 6 mesi e 42 anni di età. L'A. si sforza soprattutto di analizzare il gruppo dell'epilessia cosiddetta idiopatica onde mettere in evidenza eventuali precedenti danneggiamenti cerebrali, e giunge alla conclusione che in molti epilettici hanno importanza tanto i fattori genetici quanto le condizioni d'ambiente. In questo compito di discriminazione lo studio delle coppie gemellari offre un aiuto prezioso. Per tale studio Lennox si vale anche degli elettroencefalogrammi finora non praticati dagli AA. che si occuparono dell'argomento (Rosanoff, Conrad), considerando i vari tipi di disritmia e la disposizione agli attacchi epilettici sulla base della concordanza o discordanza fra i vari tipi di elettroencefalogrammi. Nei gemelli, viene anche accuratamente raffrontato il quadro clinico, dalla semplice assenza fino al classico attacco.

Dopo aver discusso intorno al meccanismo ereditario (trasporto diretto o della sola predisposizione) l'A. esprime il pensiero che non si possano formulare dei consigli generalmente validi nei riguardi del matrimonio, ma che sia necessario adeguarsi al caso singolo.

WALTER BRENNER. *Zur Frage der Erbllichkeit von Mikrocephalie und Hydrocephalie*. Ztschr. menschl. Vererb. u. Konstitutionslehre. 30, 3. 375. 1951.

L'A. descrive il caso, finora unico, di una coppia gemellare MZ maschile di 4 mesi nella quale un membro è affetto da microcefalia e l'altro da idrocefalia. Il quesito che si pone è strettamente di natura genetica in quanto si tratta di stabilire se i due processi morbosi possano derivare da un identico fattore ereditario. Il monozigotismo fu accuratamente accertato e così pure furono esplorati gli alberi genealogici della famiglia paterna e materna; mentre questa è indenne, nello stipite paterno si notano dei casi di microcefalia (il padre, il nonno ed uno zio) e di idrocefalia. L'esame elettroencefalografico risulta normale nel gemello microcefalico, mentre denuncia idrocefalo interno di alto grado e poroencefalia nel gemello idrocefalico. Discutendo il caso del gemello microcefalico, l'A. esclude che la malformazione si debba a cause esterne e ritiene trattarsi di una microcefalia atipica (in quanto la riduzione della circonferenza cranica non è così alta come nei casi tipici, non c'è oligofrenia, mancano i crampi e vi è scarsità di altri segni neurologici) ed ereditaria ad andamento dominante, mentre la microcefalia tipica presenta un andamento reces-

sivo. Anche l'idrocefalia del cogemello viene considerata atipica. Prima di risolvere la questione di fondo, e cioè del come si sia potuta verificare una discordanza di grado così notevole nei due gemelli, l'A. verifica scrupolosamente la bibliografia intorno all'ereditarietà della microcefalia e dell'idrocefalia. Fra l'altro viene citato il caso di Freygang che descrive una coppia DZ nella quale il maschio era idrocefalico, la femmina microcefalica; inoltre si conoscono 13 coppie con microcefalia di cui 2 coppie MZ discordanti, 3 coppie MZ concordanti, 4 coppie DZ discordanti, nonché 4 coppie a zigotismo sconosciuto di cui 2 concordanti e 2 discordanti. Circa l'interpretazione genetica di questo reperto gemellare e delle due malformazioni in discussione, l'A. ritiene che i dati raccolti non contraddicano all'esistenza di una disposizione ereditaria comune tanto alla microcefalia, quanto all'idrocefalia, come anche non vi contraddice l'anamnesi familiare che riguarda questo caso. Circa la grande discordanza che i due gemelli MZ dimostrano, l'A. ricorda il caso di Grebe (gemello sano e gemello anencefalo) che viene citato anche in questo fascicolo di A. G. M. G. (pag. 89). In definitiva, Brenner ritiene possibile l'esistenza di un gene unico responsabile di stati disrafici i quali possono condurre a manifestazioni genotipicamente assai diverse, come in questo caso, ma suscettibili di essere interpretate come dovute a labilità di espressione del gene. Pertanto l'enorme discordanza di questi gemelli MZ sarebbe solo apparente.

JOHN W. SCHUT. *Hereditary ataxia*. Am. J. Human. Genetic. 3, 2, 93, 1951.

L'Autore presenta l'albero genealogico di una vasta famiglia olandese, parzialmente emigrata in U. S. A., nel corso di 6 generazioni, e che abbraccia complessivamente 343 membri. In questa famiglia, in ogni generazione, si ripete l'ataxia familiare ereditaria; fino ad oggi 45 membri ne sono affetti. Nella 4ª generazione si trova anche una coppia di gemelli DZ bisesso, nella quale la femmina è affetta da questa malattia, mentre il maschio ne è esente. L'Autore precedentemente si era due volte occupato di questa famiglia per quanto riguarda i caratteri patologici, neurologici e genetici, questa volta si occupa soprattutto dei caratteri ereditari non discussi in passato, cioè dei gruppi sanguigni e della sensibilità gustativa alla feniltiocarbamide. La grande vastità di questa famiglia offre il vantaggio di osservare nei suoi membri le differenze di espressione, cioè il modo di presentarsi della malattia in rami distanti del medesimo albero genealogico, ed offre la possibilità di meglio definire taluni caratteri clinici dell'ataxia.

Inoltre questo albero genealogico permette di vedere quali forme, fra le varianti della malattia; sono dovute a modificazioni geniche e quali all'ambiente. Inoltre l'Autore studia l'età degli ammalati, l'età di comparsa della malattia, e stabilisce che esiste relativamente poca differenza per quanto riguarda l'età della comparsa della malattia fra i membri delle varie generazioni. Del pari si interessa della durata della malattia e dell'età nella quale si verifica la morte degli ammalati. Per quanto riguarda i caratteri neurologici, potevano essere esaminati 22 membri che l'Autore divide secondo il criterio clinico in 4 gruppi: atassia di Friedreich (1 caso); atassia cerebellare ereditaria sottogruppo A (7 casi); atassia cerebellare ereditaria sottogruppo B (12 casi); paraplegia ereditaria spastica (2 casi). Queste malattie, prima considerate come entità separate, secondo l'Autore hanno un'origine comune.

Dopo l'analisi clinica di 5 casi, e dopo la presa in considerazione del fenomeno della diversa localizzazione dei processi degenerativi che appare come una modificazione di tipo ereditario, l'Autore si interessa del meccanismo genetico, concludendo che si tratta di un gene dominante con penetranza del 100%, parzialmente legato al sesso. Infine l'Autore studia altri caratteri ereditari e ne cerca il rapporto con l'ataxia (gruppi sanguigni ABO, sistema Rh e MN, l'antigene di Kell recentemente scoperto) e giunge alla conclusione che non esiste nessun rapporto fra questi caratteri e l'ataxia.

CHARLES RICHEL, MAURICE RYMER et JACQUES BESSE. *Nanisme et infantilisme hypophysaires chez une hexadactyle héréditaire*. La Semaine des Hopitaux, 27^e Année, n. 53-54, 18-22 juillet 1951.

Gli AA. descrivono il caso di un'a. di 40 anni la quale presenta nanismo armonico accompagnato da infantilismo, ed inoltre esadattilia alle mani, nonché esadattilia e sindattilia ai piedi. In base ai segni clinici (poliuria, diminuzione degli ormoni gonadotropi nell'urina, ecc.), radiografici e tomografici che dimostrano una sella turcica minuscola ridotta ad una semplice fessura, gli AA. ritengono trattarsi di nanismo ipofisario e notano che forse nanismo analogo fu presente nel padre e in uno zio dell'ammalata. Più chiaro è l'andamento ereditario delle malformazioni riguardanti le dita le quali sono abbondantemente presenti nello stipite paterno. Infatti il padre, il nonno ed il bisnonno paterni erano polidattili, così pure tre su sei zii e zie paterni erano polidattili e due di questi ebbero discendenza con polidattilia; inoltre l'a. fa parte di una fratellanza nella quale, su nove